



Sirenomelia: Olgu sunumu

Bülent Demir¹, Ali İrfan Güzel¹, Süreyya Demir¹, Nihal Kılıncı²

¹Ergani Devlet Hastanesi Kadın Doğum Kliniği, Diyarbakır

²Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı, Çanakkale

Özet

Amaç: Bu çalışmada obstetri kliniğimizde tanı konulan bir sirenomelia olgusunun tartışılması amaçlanmaktadır.

Olgu: Yirmi üç yaşında (G2P1), 35 haftalık gebe kadın servikal açıklığı 9 cm iken kliniğimize başvurdu. Normal vajinal yol ile 2600 g, 1. ve 5. dakika Apgar skorları 3-0 bir bebek doğurtuldu. Bebeğin anomalileri tek alt ekstremité, rudimenter ayak ve küçük bir tomurcuk şeklinde olan eksternal genitalya idi. Üst ekstremitéler ve anal açıklık normal idi. Bebeğin ilk tanısı sirenomelia idi. Otopsi de sirenomelia tanısını desteklemekteydi. Gelişmemiş kemik pelvis, tek alt ekstremité, femurların füzyonu, rudimenter tibialar ve fibulaların bulunmadığı tespit edildi. Mesane, üreter ve üretra mevcut değildi ve rektum da atrezik idi. Mikroskopik incelemede akciğerler, karaciğer, kalp ve böbreklerde hemoraji mevcuttu. Plasenta ve umbilikal kord normal idi.

Sonuç: Sirenomelia nadir görülen konjenital bir anomalidir. Ölümcül bir anomali olması nedeniyle, erken prenatal tanı konulması durumunda aileye terminasyon açısından danışmanlık verilebilir.

Anahtar sözcükler: Sirenomelia, konjenital anomaliler, otopsi.

Sirenomelia: a case report

Objective: It is aimed in this study to evaluate the characteristics of a case of sirenomelia diagnosed at our obstetrics department.

Case: A 23 years old woman (G2P1) with an intrauterine pregnancy of 35 weeks of pregnancy referred to our clinic with a cervical dilatation of 9 cm and delivered a baby (2600 g and 1st and 5th minutes of Apgar scores of 3-0) with fetal anomalies such as single lower extremities, rudimentary foot and external genitalia which are in the shape of a small bud. The upper extremities and anal hiatus were normal. The initial diagnosis of the baby was sirenomelia. Autopsy also confirmed the diagnosis of sirenomelia. There were undeveloped bone pelvis, single lower extremities, fusion of the femur bones, rudimentary tibia bones and absence of fibulas. Urinary bladder, ureter and urethra were absent, and rectum was atresic. On microscopic evaluation there was haemorrhage at lungs, liver, heart and kidney. The placenta and umbilical cord were normal.

Conclusion: Sirenomelia is a rare and lethal congenital anomaly. It is important to diagnose this anomaly in order to give counseling to the family for termination of the pregnancy.

Key words: Sirenomelia, congenital malformations, autopsy.

Giriş

Sirenomelia 60.000 ile 100.000 canlı doğumda bir görülen konjenital bir anomalidir.^[1] Erkek/kız fetüs oranı 2.7/1'dir ve monozigotik ikizlerde daha yaygındır.^[2] Sirenomelia alt ekstremitelerin füzyonu, rotasyonu, hipotrofisi veya atrofisi ile birlikte ciddi ürogenital malformasyonların görüldüğü ve genellikle ölümcül bir anomali olarak tanımlanmaktadır.^[3] Bu anomali

kaudal regresyon sendromunun (KRS) bir varyantı olabilir ancak iki umbilikal arter olması, ölümcül olmayan böbrek anomalilerinin mevcudiyeti, alt ekstremitelerin füzyonunun olmaması, karın duvarı defektleri ve trakeaözefageal, nöral tüp ve kalp anomalilerinin olmaması ile ayrılır.^[4] Bu çalışmada amacımız, kliniğimizde intrapartum tanı konulan ve doğumu gerçekleştirilen sirenomelia olgusunun özelliklerinin değerlendirilmesidir.

Yazışma adresi: Dr. Ali İrfan Güzel, Ergani Devlet Hastanesi Kadın Doğum Kliniği, Diyarbakır.
e-posta: alijnk@hotmail.com

Geliş tarihi: 26 Mart 2012; **Kabul tarihi:** 11 Temmuz 2012

Bu yazının çevrimiçi İngilizce sürümü:
www.perinataljournal.com/20120202005
doi:10.2399/prn.12.0201005
Karekod (Quick Response) Code:



Olgu Sunumu

Yirmi üç yaşında (G2P1), 35 haftalık gebeliği olan kadın obstetri kliniğimize 9 cm servikal açıklık ile kabul edilmiştir. Hastanın obstetrik özgeçmişinde dikkat çeken bir özellik yoktu ve akraba evliliği yapmış olduğu belirlendi. Soygeçmişinde ise ikinci derece bir akrabasının daha önce anensefalisi olan ve diğer akrabasının ise nöral tüp defekti olan iki doğum yapmış olduğu saptandı. Hasta normal vaginal yol ile doğum yapmış ve fetal anomalileri olan bir bebek (2600 g ve 1. ve 5. dakika Apgar skorları 3-0) doğurmuştur. Bebeğin anomalileri incelendiğinde tek ve yapışık alt ekstremitelerinin olduğu, rudimenter ayak ve eksternal genital organların küçük bir tomurcuk dışında gelişmediği tespit edildi. Üst ekstremiteler ve anal açıklık normal idi. Bebeğin ilk tanısı sirenomelia idi. Otopsi de sirenomelia tanısını desteklemekteydi. Gelişmemiş kemik pelvis, tek alt ekstremitelik femurların füzyonu, rudimenter tibialar ve fibulaların bulunmadığı tespit edildi. Mesane, üreter ve üretra

mevcut değildi ve rektum da atrezik idi (Şekil 1 ve 2). Mikroskopik incelemede akciğerler, karaciğer, kalp ve böbreklerde hemoraji mevcuttu. Plasenta ve umbilikal kord normal idi. Doğum sonrası radyografide sakral agenezi, hipoplastik fetus, birleşik femur ve tibia ile fibula yokluğu saptanmadı (Şekil 3).

Tartışma

Sirenomelia 60.000 ile 100.000 canlı doğumda bir görülen konjenital bir anomalidir^[1] ve alt ekstremitelerin füzyonu, rotasyonu, hipotrofisi veya atrofisi ile birlikte ciddi ürogenital malformasyonların görülebildiği ve genelde ölümcül bir hastalıktır.^[3]

Maternal diyabet ve genetik yatkınlık sirenomelia için predispozan faktörlerdir.^[5,6] İngiliz literatüründe sadece beş adet yaşayan sirenomelia olgusu tanımlanmıştır.^[7] Sirenomelia'nın patogenezi halen bilinmemektedir; sirenomelia ile ilişkili olduğu bilinen tek ma-



Şekil 1. Infantın dorsal yüzden görünümü; kaudal regresyon ve alt ekstremitelerde füzyon görülmektedir. [Bu şekil, derginin www.perinataldergi.com adresindeki çevrimiçi sürümünde renkli görülebilir]



Şekil 2. Infantın ön görüntüsünde alt ekstremitelerde füzyon ve tipik sirenomelia yüzü görülmektedir. [Bu şekil, derginin www.perinataldergi.com adresindeki çevrimiçi sürümünde renkli görülebilir]



Şekil 3. Postmortem radyografide sakral agenezi, hipoplastik fetus, birleşik femur ve tibia ile fibula yokluğu izlenmektedir.

ternal hastalık diabetes mellitus'tur.^[8] Bizim olgumuzda diabetes mellitus ile ilgili bir kanıt yoktu. Hayvanlar üzerinde deneysel olarak yapılan etretinat (sentetik vitamin A analogu) ve okratoksin A'ya (fungal toksin) maruziyet sonrası sirenomelia benzeri defektler oluştuğu bildirilmiştir.^[9,10] Olgumuzda antenatal dönem sorunsuz geçmiştir ve medikal/cerrahi hastalık öyküsü veya ilaç alım öyküsü bulunmamaktadır.

Olgumuzda anensefali ve nöral tüp defekti aile öyküsünün olması etyolojinin genetik olduğunu düşündürmektedir, ancak aile kabul etmediği için genetik analiz yapılamamıştır. Oligohidramniyoz, malforme alt ekstremiteler ile normal üst ekstremiteler ve tek umbilikal arter içeren bir prenatal ultrasonografi klinisyeni sirenomelia lehine şüphelendirmelidir. Oligohidramniyoz bilateral renal ageneziden kaynaklanmaktadır ve genellikle ikinci trimesterde oluşur.^[11]

Sonuç

Sirenomelia nadir görülen bir konjenital anomalidir. Ölümcül bir anomali olması nedeniyle, erken perinatal tanı konulması durumunda aileye terminasyon açısından danışmanlık verilebilir.

Çıkar Çakışması: Çıkar çakışması bulunmadığı belirtilmiştir.

Kaynaklar

1. Duhamel B. From the mermaid to anal imperforation: the syndrome of caudal regression. Arch Dis Child 1961;36:152-5.
2. Murphy JJ, Fraser GC, Blair GK. Sirenomelia: case of the surviving mermaid. J Pediatr Surg 1992;27:1265-8.
3. Schiesser M, Holzgreve W, Lapaire O, Willi N, Lüthi H, Lopez R, Tercanli S. Sirenomelia, the mermaid syndrome--detection in the first trimester. Prenat Diagn 2003;23:493-5.

4. Das BB, Rajegowda BK, Bainbridge R, Giampietro PF. Caudal regression syndrome versus sirenomelia: a case report. *J Perinatol* 2002;22:168-70.
5. Al Kaissi A, Klaushofer K, Grill F. Caudal regression syndrome and popliteal webbing in connection with maternal diabetes mellitus: a case report and literature review. *Cases J* 2008;1:407.
6. Aslan H, Yanik H, Celikaskan N, Yildirim G, Ceylan Y. Prenatal diagnosis of caudal regression syndrome: a case report. *BMC Pregnancy Child* 2001;1:8.
7. Messineo A, Innocenti M, Gelli R, Pancani S, Lo Piccolo R, Martin A. Multidisciplinary surgical approach to a surviving infant with sirenomelia. *Pediatrics* 2006;118:e220-3.
8. Twickler D, Budorick N, Pretorius D, Grafe M, Currarino G. Caudal regression versus sirenomelia: Sonographic clues. *J Ultrasound Med* 1993;12:323-30.
9. Von Lennep E, El Khazen N, De Pierreux G, Amy JJ, Rodesch F, Van Regemorter N. A case of partial sirenomelia and possible vitamin A teratogenesis. *Prenat Diagn* 1985;5: 35-40.
10. Wei X, Sulik KK. Pathogenesis of caudal dysgenesis/sirenomelia induced by ochratoxin A in chick embryos. *Teratology* 1996;53:378-91.
11. Valenzano M, Paoletti R, Rossi A, Farinini D, Garlaschi G, Fulcheri E. Sirenomelia. Pathological features, antenatal ultrasonographic clues, and a review of current embryogenic theories. *Hum Reprod Update* 1999;5:82-6.